



Edition réalisée en partenariat
avec la filière FILNEMUS



 **AMYLOSE hATTR : UNE
FILIÈRE STRUCTURÉE,
UN DIAGNOSTIC
PARTAGÉ**
Centre de Référence
de Lille

SOMMAIRE



01 ÉDITORIAL →



02 AMYLOSE hATTR : penser au diagnostic, dès les premiers signes →



03 DIAGNOSTIC DE L'AMYLOSE hATTR : l'expertise anatomo- pathologique en appui →



04 AMYLOSE hATTR : la cardiologie au premier plan du diagnostic →



05 NEUROPATHIES À PETITES FIBRES : penser à l'amylose, poser le bon bilan →



06 UN PARCOURS COORDONNÉ au service des patients hATTR →



07 POINTS CLÉS À RETENIR →



08 ACTUALITÉS hATTR →



02 - INTERVIEW

AMYLOSE hATTR : PENSER AU
DIAGNOSTIC, DÈS LES PREMIERS SIGNES



Dr Louis Terriou
Médecin interniste
et hématologue

03 - INTERVIEW

DIAGNOSTIC DE L'AMYLOSE
hATTR : L'EXPERTISE ANATOMO-
PATHOLOGIQUE EN APPUI

**Dr Jean-Baptiste
Gibier**
Anatomo-cyto-
pathologiste



04 - INTERVIEW

AMYLOSE hATTR : LA CARDIOLOGIE
AU PREMIER PLAN DU DIAGNOSTIC



Pr Nicolas Lamblin
Cardiologue

05 - INTERVIEW

NEUROPATHIES À PETITES
FIBRES : PENSER À L'AMYLOSE,
POSER LE BON BILAN

Pr Arnaud Delval
Neurologue



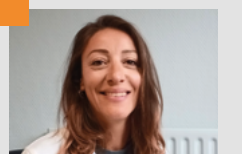
06 - POINTS DE VUE

UN PARCOURS COORDONNÉ
AU SERVICE DES PATIENTS hATTR



Dr Céline Tard
Neurologue

Mme Fanny Ceccone
Infirmière de
coordination



ÉDITO

LILLE : un modèle de coordination pour l'amylose hATTR



Dr Céline TARD

Neurologue, CHU de Lille
Hôpital Pierre Swynghedauw

À Lille, la prise en charge de l'amylose à transthyrétine (hATTR) repose sur une organisation unique, fondée sur une coordination fluide entre cardiologues, neurologues, internistes, ophtalmologistes et généticiens.¹ Ce fonctionnement transversal, au sein d'un CHU labellisé dans trois filières nationales (Cardiogen, Filnemus et FAI²R), permet d'aborder la complexité des formes mixtes – cardiaques, neurologiques ou combinées – avec une grande réactivité diagnostique et thérapeutique.

Un des piliers de cette

dynamique locale réside dans les RCP Amylose, systématiquement déclenchées dès l'identification de dépôts amyloïdes par l'anatomo-pathologiste. Ce mode de fonctionnement favorise une discussion interdisciplinaire approfondie et participe à une vision partagée des différentes formes d'amylose. Il s'est imposé comme un véritable levier de montée en compétences pour l'ensemble des spécialistes impliqués.

L'émergence de traitements innovants a transformé la trajectoire de la maladie, entraînant une

augmentation nette des diagnostics, notamment pour les formes dites « sauvages », désormais mieux repérées par les cardiologues libéraux. La filière s'est adaptée pour intégrer systématiquement l'analyse génétique et le phénotypage neurologique, y compris chez des patients très âgés. À travers ces démarches, c'est aussi tout un volet de conseil génétique et de diagnostic présymptomatique familial qui s'est renforcé.

Le partage d'expérience autour des thérapies ciblées – silenceurs de gènes, oligonucléotides

antisens – a renforcé les collaborations entre disciplines, initialement autour des indications neurologiques, puis étendues aux formes cardiaques. Cette transversalité a permis une diffusion rapide des bonnes pratiques.

Des défis subsistent néanmoins. L'atteinte ophtalmologique, fréquente mais encore peu explorée, comme les atteintes du système nerveux central, mobilisent les équipes dans une logique de prise en charge toujours plus complète. À plus long terme, l'enjeu sera de dépasser la sta-

bilisation de la maladie pour viser l'élimination des dépôts amyloïdes déjà constitués.

À Lille comme ailleurs, l'amylose hATTR illustre l'évolution rapide des maladies rares : en une décennie, les progrès diagnostiques et thérapeutiques ont profondément modifié les perspectives des patients. C'est ce message de coopération, d'innovation et d'espoir que le CHU de Lille partage dans cette édition d'Horizon.

AMYLOSE hATTR :

Penser au diagnostic, dès les premiers signes

Au CHU de Lille, le Dr Louis Terriou intervient à un moment clé du parcours diagnostique de l'amylose hATTR. Interniste et hématologue, il reçoit les patients orientés par les spécialistes de différents organes pour affiner les diagnostics. Il revient ici sur les signes d'alerte, l'algorithme de diagnostic et l'importance de la coordination régionale dans cette pathologie complexe.

Comment s'établit aujourd'hui le diagnostic clinique de l'amylose hATTR ?

Dr Terriou : Deux grandes portes d'entrée se dessinent : la voie cardiologique et la voie neurologique. Les patients arrivent souvent adressés par les cardiologues, notamment lorsqu'il existe une suspicion d'amylose cardiaque et une composante monoclonale, ce qui soulève la question d'une amylose AL. Mon rôle est alors d'affiner le diagnostic, souvent par des biopsies (graisse sous-ombilicale ou glandes salivaires accessoires), pour confirmer qu'il s'agit bien d'une amylose hATTR.

Les formes à expression neurologique sont, elles, plutôt prises en charge par l'équipe dédiée à ces symptômes.

Quels sont les signes qui doivent alerter les cardiologues ?

Dr Terriou : Il existe des signaux simples mais essentiels : un antécédent de canal carpien bilatéral, des signes de neuropathie périphérique, une fatigue persistante, une perte de poids... Toute manifestation extracardiaque, même discrète, doit faire penser à une possible amylose. Le diagnostic repose souvent sur l'accumulation de ces petits signes.²

Comment se déroule l'algorithme diagnostique dans les cas typiques ?

Dr Terriou : La première étape est un bilan biologique pour exclure une forme AL : électrophorèse des protéines, dosage des chaînes légères libres, immunofixation. Si ce bilan est normal, on peut passer à une scintigraphie osseuse. Si elle est positive, le diagnostic d'amylose hATTR peut être posé sans confirmation histologique. Les biopsies ne sont indiquées que si un composant monoclonal est détecté et qu'un doute persiste.²

Quelles sont les erreurs les plus fréquentes ?

Dr Terriou : La principale difficulté, c'est d'y penser. Les tableaux cliniques sont parfois aspécifiques. Le vrai défi, ce n'est pas tant

INTERVIEW / Du médecin interniste et hématologue

de différencier les formes, mais de poser rapidement l'hypothèse diagnostique, même quand les symptômes sont discrets ou peu évocateurs.³

Des évolutions technologiques sont-elles en cours de développement ?

Dr Terriou : Oui, notamment en médecine nucléaire. De nouveaux traceurs sont en cours de développement pour améliorer encore la précision du diagnostic d'amylose cardiaque. Ces avancées pourraient transformer notre approche dans les prochaines années.

Quel est votre rôle dans le parcours de soins une fois le diagnostic posé ?

Dr Terriou : Je joue un rôle de vérification et d'orientation. Je m'assure de la solidité du diagnostic, complète si besoin les explorations, puis le patient retourne vers son cardiologue référent pour la mise en place du traitement. On

réalise également un test génétique pour distinguer les formes mutées des formes sauvages. En résumé, je fais le lien entre suspicion clinique, confirmation diagnostique et orientation thérapeutique.

Quels sont les points forts de l'organisation lilloise ?

Dr Terriou : La RCP régionale que nous organisons tous les trois mois est un atout majeur. On y rassemble cardiologues, neurologues, néphrologues, ophtalmologistes, spécialistes de médecine nucléaire, anatomopathologistes... Ces échanges sont d'une richesse incroyable. Ils permettent de revoir les cas complexes et de progresser collectivement.

Souhaitez-vous mettre en avant un autre aspect ?

Dr Terriou : Oui, l'implication des praticiens libéraux. Dans le Nord-Pas-de-Calais, les liens avec les cardiologues privés sont très fluides. Cette collaboration



Dr Louis Terriou
Médecin interniste et hématologue, CHU de Lille

Le plus difficile, ce n'est pas de différencier les formes d'amylose, c'est d'y penser

au-delà de l'hôpital est essentielle pour structurer une filière cohérente et réactive. L'amylose hATTR est une pathologie transversale : elle exige une réponse coordonnée sur tout le territoire.



Pour plus d'informations
sur l'Amylose hATTR



DIAGNOSTIC DE L'AMYLOSE hATTR :

L'expertise anatomo-pathologique en appui

Longtemps indispensable à la confirmation diagnostique, l'anatomopathologie occupe aujourd'hui une place plus ciblée dans le parcours de l'amylose à transthyré-tine (hATTR). Le Dr Jean-Baptiste Gibier revient sur cette évolution, la complexité du typage, la complémentarité avec les cliniciens et les espoirs portés par la spectrométrie de masse et l'intelligence artificielle.

À quel moment intervenez-vous dans le parcours diagnostique de l'amylose hATTR ?

Dr Gibier : Le rôle de l'anatomopathologie a profondément changé. Alors qu'un prélèvement était autrefois indispensable pour poser le diagnostic, ce n'est plus toujours le cas pour l'amylose hATTR. Si les arguments cliniques et d'imagerie sont suffisamment convergents, un traitement peut être débuté sans confirmation histologique. Nous interve-

nons désormais dans les situations de doute, notamment lorsqu'il faut trancher entre une amylose hATTR et une amylose AL, comme chez les patients âgés avec une gammopathie monoclonale. Le typage est alors essentiel.

Quelles sont les difficultés spécifiques de ce typage ?

Dr Gibier : La technique d'analyse dépend du type de prélèvement. Sur du tissu congelé, le typage est plus souvent contributif. Mais la majorité des échantillons que nous recevons sont en paraffine, ce qui peut biaiser les résultats, notamment en immunohisto-chimie, à cause de la présence de sérum résiduel. C'est là qu'intervient la spectrométrie de masse, une technologie non ciblée qui permet d'identifier

la protéine prédominante dans les dépôts, sans recours aux anticorps. Elle a transformé notre capacité de typage dans les cas complexes ou ambigus et aussi pour détecter les sous types d'amylose les plus rares.⁴

Cette spectrométrie est-elle accessible à tous les laboratoires ?

Dr Gibier : Non, elle reste centralisée. En France, seul le centre de Toulouse (Dr Magali Colombat) propose actuellement cette analyse en routine clinique. C'est une ressource précieuse mais fragile, que nous devons préserver. À nous, pathologistes, de sélectionner rigoureusement les cas et d'améliorer la qualité de nos analyses pour ne pas saturer la filière.

D'autres innovations tech-

niques sont-elles en cours de développement ?

Dr Gibier : La numérisation des lames est un tournant majeur. Elle permet la relecture à distance, la standardisation, et ouvre la voie à l'intelligence artificielle. On peut espérer que des algorithmes entraînés détectent plus précocement certains dépôts, notamment dans des tissus souvent négligés comme ceux du canal carpien. Cela pourrait accroître la sensibilité du dépistage, surtout dans les centres ne réalisant pas de coloration spécifique.⁵

Quelle est l'importance de la communication avec les cliniciens ?

Dr Gibier : Elle est fondamentale. Le pathologiste ne voit pas le patient. Il a besoin d'une information claire sur le contexte clinique et le type d'amylose suspecté. Dans l'amylose hATTR, les dépôts peuvent être très focaux. Si la suspicion est bien précisée, je poursuis les coupes en profondeur, même après un premier résultat négatif.

INTERVIEW/

De l'anatomocyto-pathologiste

C'est une logique très différente de l'amylose AL où les dépôts sont habituellement plus diffus.

Quel rôle jouent les RCP dans ce dispositif ?

Dr Gibier : Elles sont précieuses. Tous les trois mois, nous réunissons les cliniciens de la région pour revoir ensemble les cas diagnostiqués. Cela permet d'expliquer nos résultats, de discuter des choix thérapeutiques, de confronter nos pratiques. C'est aussi un espace d'apprentissage mutuel. Montrer les images, discuter du choix du site de biopsie, affiner les stratégies selon le profil du patient : cela contribue à renforcer la rigueur et la pertinence de notre action.

Un dernier message ?

Dr Gibier : Le diagnostic d'amylose peut sembler simple, mais il reste exigeant. La coloration au rouge Congo, par exemple, est technique et sensible aux conditions de prélèvement. Il faut rester humble. L'échange avec les cliniciens, notamment via les



Dr Jean-Baptiste Gibier

Anatomo-cyto-pathologiste,
CHU de Lille

L'orientation clinique guide notre regard : c'est ce qui nous permet d'aller chercher l'information là où elle se cache

RCP, est l'un des meilleurs moyens de progresser collectivement. L'essor de l'IA, le développement de la spectrométrie et l'élargissement des indications devraient encore faire évoluer notre discipline dans les années à venir.



AMYLOSE hATTR :

La cardiologie au premier plan du diagnostic

Longtemps perçue comme une pathologie rare, l'amylose à transthyrétine (ATTR) est aujourd'hui bien identifiée comme une cause fréquente d'insuffisance cardiaque chez les personnes âgées. Le Pr Nicolas Lamblin, cardiologue au CHU de Lille, revient sur cette transformation silencieuse, portée par une évolution des outils diagnostiques et une révolution thérapeutique.

Dans quels cas la cardiopathie est-elle la porte d'entrée du diagnostic d'amylose ATTR ?

Pr Lamblin : Tout dépend de la forme. Dans l'ATTR non héréditaire, liée au vieillissement, la porte d'entrée est quasi exclusivement cardiologique. Ce sont des patients âgés, qui vont présenter des symptômes cardiovasculaires, et/ou souvent qui sont suivis pour insuffisance cardiaque, rétrécissement de la valve aortique, troubles du rythme ou pose de pacemaker. Pour les formes héréditaires, on retrouve trois voies d'entrée principales : les symptômes cardiaques, les neuropathies périphériques, et le dépistage familial.⁶

Quels signes doivent faire suspecter une amylose cardiaque ?

Pr Lamblin : La dyspnée est souvent le symptôme initial,

mais c'est l'association avec d'autres signes qui doit alerter. Des antécédents de canal carpien (surtout si bilatéral), une dysautonomie (hypotension orthostatique, troubles digestifs), des prothèses articulaires précoces, une neuropathie périphérique...⁶ Le cardiologue doit poser un regard global, interroger au-delà du cœur. Ces signes extracardiaques sont souvent la clé du diagnostic.

Quels examens permettent de confirmer ce diagnostic ?

Pr Lamblin : L'échocardiographie est l'examen initial incontournable : elle peut révéler une hypertrophie modérée mais évocatrice à l'aide d'un cortège d'autres signes plus discrets. Si un doute subsiste, l'IRM cardiaque peut affiner l'analyse. Mais c'est la scintigraphie osseuse qui constitue aujourd'hui l'outil de réf-

erence : une fixation cardiaque en l'absence de gammopathie monoclonale permet de poser le diagnostic d'amylose ATTR sans recourir à une biopsie, sauf dans les cas atypiques.^{3,6}

Pourquoi parle-t-on d'un changement de paradigme dans la prise en charge ?

Pr Lamblin : Il y a dix ans, aucun traitement spécifique n'existait, à part la greffe hépatique pour les ATTR héréditaires. Aujourd'hui, plusieurs options thérapeutiques permettent de stabiliser la maladie, soit en empêchant les dépôts de TTR, soit en réduisant sa production par le foie. Pour les patients, cela signifie un net ralentissement de la progression, une qualité de vie préservée et parfois une stabilisation durable de l'atteinte cardiaque.²⁻³

Quelles sont les perspectives thérapeutiques ?

INTERVIEW / Du cardiologue

Pr Lamblin : La voie orale reste aujourd'hui la plus fréquemment utilisée en cardiologie, du fait de sa simplicité et de sa bonne tolérance. Mais les « silenceurs » géniques, administrés par injection, offrent également des résultats très encourageants, notamment dans les formes mixtes. À l'horizon, des techniques de thérapie génique comme CRISPR-Cas9 pourraient permettre d'agir directement sur le gène TTR.⁷ Ces progrès rapides modifient déjà radicalement le pronostic.

Et pour les formes non héréditaires ?

Pr Lamblin : C'est là que réside l'un des grands enjeux actuels. Ces formes liées au vieillissement sont beaucoup plus fréquentes qu'on ne l'imaginait. Grâce à l'imagerie, nous diagnostiquons aujourd'hui des patients qui seraient passés inaperçus il y a quelques années. Cette évolution ouvre des perspectives nouvelles pour la prévention de la décompensation cardiaque, mais elle interroge aussi notre organisation de soins et notre système de santé. Il faudra, collectivement, réfléchir à une juste articulation entre innovation thérapeutique, qualité de vie et soutenabilité du par-

cours de soins.

Le diagnostic est-il toujours du ressort du cardiologue ?

Pr Lamblin : Non, et c'est précisément ce qui rend cette pathologie intéressante. Les neurologues nous envoient des patients présentant des neuropathies, pour lesquels une atteinte cardiaque peut orienter vers un diagnostic d'amylose hATTR. Et inversement, nous sollicitons leur expertise lorsqu'un doute existe sur une neuropathie associée. C'est un vrai travail en miroir entre disciplines. À Lille, chaque patient bénéficie d'une évaluation croisée cœur/nerfs.

Quel est le rôle des réunions pluridisciplinaires dans ce contexte ?

Pr Lamblin : Elles sont fondamentales. La RCP Amylose du CHU de Lille existe depuis 20 ans. À l'origine dédiée aux formes AL, elle s'est adaptée à l'évolution des formes ATTR. Elle réunit cardiologues, neurologues, internistes, néphrologues, hématologues, anatomopathologistes... C'est dans ce type de cadre qu'on progresse ensemble, face à des cas complexes, et qu'on garantit une prise en charge harmonisée.



Pr Nicolas Lamblin

Cardiologue,
CHU de Lille

Le diagnostic des formes héréditaires progresse, mais ce sont les formes non héréditaires, liées à l'âge, qui interrogent désormais notre système de santé

Un dernier message ?

Pr Lamblin : Oui ; tout repose sur le diagnostic précoce. Dans une pathologie où l'on ne revient pas en arrière, pour l'instant en tout cas, il faut pouvoir intervenir avant que les dégâts ne soient trop importants. Cette maladie illustre à quel point l'interdisciplinarité, les centres experts et la vigilance clinique peuvent transformer le parcours des patients. Ce qui était une maladie rare il y a dix ans est aujourd'hui une priorité de santé publique.



NEUROPATHIES À PETITES FIBRES :

Penser à l'amylose, poser le bon bilan

Souvent aspécifiques, les neuropathies à petites fibres représentent une porte d'entrée clinique discrète mais stratégique dans l'amylose à transthyrétine (hATTR), notamment dans ses formes héréditaires. Le Pr Arnaud Delval, neurologue au CHU de Lille, revient sur les signes d'alerte, les outils diagnostiques disponibles et la nécessité d'une approche coordonnée et complète.

Pourquoi ces neuropathies posent-elles un défi diagnostique ?

Pr Delval : Elles restent encore mal connues, même en milieu médical. La meilleure connaissance des traitements a permis une sensibilisation accrue des professionnels, mais le diagnostic reste complexe, notamment en l'absence de signes cardiaques. La dysautonomie, si elle est au premier plan, devrait davantage alerter. Hypotension orthostatique, troubles digestifs, sudation anormale ou alternances extrêmes sont autant de signaux aspécifiques qu'il faut savoir relier, surtout en présence d'un contexte héréditaire.

Quels sont les premiers signes neurologiques à surveiller ?

Pr Delval : Au-delà de la

dysautonomie, il faut être attentif aux paresthésies, au canal carpien, à toute douleur neuropathique inexpliquée. Le diagnostic peut être évoqué plus précocement si l'on a en tête l'histoire familiale. Une neuropathie douloureuse avec atteinte autonome doit amener à envisager la piste amyloïde et à déclencher un bilan génétique ou une analyse anatomopathologique.

Quels examens permettent d'orienter le diagnostic ?

Pr Delval : On distingue deux niveaux. En première ligne : l'électroneuromyogramme (EMG) pour les grosses fibres, la recherche d'hypotension orthostatique et la réponse cutanée sympathique. L'EMG devient positif à un stade avancé et ne détecte pas les petites

fibres. La réponse cutanée est facile à réaliser mais peu sensible et difficile à interpréter.

En deuxième ligne : des examens plus spécifiques permettent d'explorer les petites fibres. Le SUDOSCAN mesure la conductance électrochimique de la peau via la réponse sudorale (fibres C), avec une meilleure sensibilité. Enfin, la variabilité du rythme cardiaque (intervalle RR) à l'effort respiratoire est un autre outil simple mais révélateur d'une dysautonomie.

Et pour les centres disposant de moyens plus spécialisés ?

Pr Delval : Nous utilisons les potentiels évoqués laser, qui testent les fibres A delta sensibles à la chaleur et à la douleur. Cet examen

est objectif, sensible et spécifique, bien plus fiable que les tests subjectifs de type QST (quantitative sensory testing), souvent longs et moins reproductibles. Le laser offre une vraie alternative, surtout lorsqu'il est difficile d'interpréter les autres examens. Nous l'utilisons en pratique pour explorer la douleur de manière standardisée, avec un bon rendement diagnostique. Enfin, la biopsie cutanée permet la recherche de dépôts amyloïdes. C'est un examen fondamental lorsqu'un doute persiste ou pour affiner le diagnostic.

Comment se coordonne votre action avec les autres spécialités ?

Pr Delval : Nous recevons des patients adressés par des neurologues, des centres de la douleur, parfois pour des tableaux atypiques ou des suspicions de fibromyalgie. À Lille, nous organisons une hospitalisation courte pour regrouper les examens sur une demi-journée. Cela comprend l'EMG (si nécessaire), la

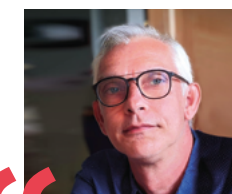
réponse cutanée sympathique, le SUDOSCAN, les potentiels évoqués somesthésiques, la recherche d'hypotension orthostatique, le test RR et le laser. Les biopsies sont ensuite envoyées aux anatomopathologistes.

Ces examens sont-ils tous nécessaires ?

Pr Delval : Oui, car ils ne sont pas redondants. Chacun explore une catégorie de fibres ou une fonction différente. Le SUDOSCAN cible les fibres C sudorales, le laser les fibres A delta thermiques. Un test peut être positif quand un autre ne l'est pas, selon la fibre atteinte. C'est cette complémentarité qui nous permet de poser un diagnostic même en l'absence de signes cliniques flagrants.

Un dernier message ?

Pr Delval : La filière neurologique est bien structurée aujourd'hui pour accueillir ces patients. Mais tout repose sur une vigilance clinique et sur la capacité à penser à l'amylose, y compris face à des tableaux



Pr Arnaud Delval
Neurologue,
CHU de Lille

Ces examens ne sont pas redondants : chaque test explore une fibre, une fonction, un angle différent. Pour ne pas passer à côté de l'amylose, il faut tout regarder

discrets. Plus le diagnostic est précoce, plus la prise en charge sera efficace. Et pour cela, chaque examen compte.



UN PARCOURS COORDONNÉ au service des patients hATTR

Au CHU de Lille, la prise en charge des patients atteints d'amylose hATTR repose sur une organisation à la fois rigoureuse, humaine et évolutive. Portée par un binôme médecin-infirmière de coordination, elle mobilise une pluralité d'acteurs selon le stade de la maladie et le type d'atteinte. Rencontre avec le Dr Céline Tard et Mme Fanny Ceccone, au cœur de ce dispositif transversal.

Quelles sont les spécificités du parcours de soins pour les patients atteints d'amylose hATTR ?

Mme Ceccone : L'amylose hATTR est une pathologie multisystémique. Cela implique un suivi multidisciplinaire : neurologues, cardiologues, gériatres, prestataires de santé, centres de rééducation...³ L'hôpital de jour de neurologie constitue le point d'ancrage de ce suivi au CHU de Lille.

Dr Tard : La stratégie dépend

aussi du stade de la maladie. Chez les patients présymptomatiques, issus d'un dépistage familial, le suivi est allégé, souvent décentralisé, avec une implication plus modeste de la coordination infirmière. En revanche, dès l'apparition des symptômes, la coordination se renforce autour du suivi clinique, du traitement et de la surveillance.

Comment s'organise concrètement cette coordination ?

Mme Ceccone : Je suis souvent le point de contact principal des patients. Je centralise les demandes liées à leur prise en charge et aux traitements, et je réoriente vers les bons interlocuteurs : médecins traitants, officines, prestataires, services hospitaliers...tout en m'efforçant de les rendre acteurs de leur suivi.

Dr Tard : Cette coordination

est également interrégionale : par exemple, pour les biopsies cutanées à visée diagnostique, nous collaborons avec d'autres centres. Fanny intervient aussi dans des situations complexes, notamment lorsqu'un patient hospitalisé en dehors de notre CHU est en difficulté : elle fait le lien entre les services pour éviter une errance ou une perte de chance.

Quelle place occupent les réunions pluridisciplinaires dans ce parcours ?

Dr Tard : Il existe des RCP amylose, mais elles dépassent le champ de la neurologie et concernent aussi les formes AL et AA. Pour les formes hATTR, nous organisons au besoin des discussions en local, parfois informelles, avec les kinés ou cardiologues. Les vraies RCP sont mobilisées dans les

POINT DE VUE/De la neurologue

cas non consensuels, quand les examens sont discordants ou que l'évolution clinique interroge. Et nous sollicitons la RCP nationale Filnemus pour les dossiers les plus délicats, lorsque les décisions sont discutées au niveau d'un collège d'experts.⁸

Comment gérez-vous la dimension psychologique dans le suivi ?

Mme Ceccone : Le centre dispose d'une psychologue, mais son temps est mutualisé. Mon rôle inclut une part importante d'écoute, d'orientation et de relais.

Nous faisons appel, si nécessaire, aux psychologues de ville ou aux centres médico-psychologiques.

Dr Tard : Certains patients suivis en génétique conservent aussi un lien avec les psychologues rencontrés lors du diagnostic présymptomatique. En cas de douleurs neuropathiques difficiles à prendre en charge, nous travaillons avec les centres antidouleur, qui disposent également de ressources psychologiques.

Un programme d'éducation thérapeutique est-il proposé ?

Mme Ceccone : Oui, nous avons un programme ETP ouvert à toutes les maladies neuromusculaires, avec trois ateliers : mieux s'adapter aux changements induits par la maladie, intégrer l'activité physique et le bien-être dans son quotidien, et mieux appréhender les aides techniques. Nous envisageons de développer des modules plus spécifiques sur l'amylose.

Dr Tard : L'ETP a pour but d'autonomiser les patients. Ils doivent comprendre leur suivi, les examens annuels à réaliser et le fonctionnement des traitements. L'objectif est qu'ils deviennent co-acteurs de leur santé.

Quels sont les autres acteurs impliqués dans ce parcours ?

Mme Ceccone : Les prestataires de santé jouent un rôle important, notamment pour le relais des traitements à domicile, l'accompagnement à l'activité physique adaptée ou le soutien psychologique. Les centres de rééducation sont



Dr Céline Tard
Neurologue,
CHU de Lille

Notre rôle, c'est aussi d'accompagner les patients à devenir autonomes dans leur parcours de soins

également mobilisés pour des séjours ponctuels, très appréciés des patients.

Dr Tard : Et puis il y a tout le travail avec les officines de ville, en particulier lorsqu'il s'agit de traitements coûteux nécessitant une éducation spécifique. La coordination logistique est cruciale pour assurer la continuité des soins dans les meilleures conditions.



Être infirmière de coordination, c'est aussi savoir écouter, réorienter, rassurer, et parfois faire le lien là où le parcours s'emmêle

POINT DE VUE/De l'infirmière de coordination



POINTS CLÉS À RETENIR :

1/ Une coordination interdisciplinaire exemplaire :

Le CHU de Lille s'appuie sur un modèle organisationnel transversal impliquant neurologues, cardiologues, internistes, anatomopathologistes et infirmiers de coordination. Les réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) jouent un rôle central dans l'analyse des cas complexes et la montée en compétences des équipes.

2/ Une vigilance clinique accrue face aux formes discrètes :

L'amylose hATTR peut se manifester par des signes aspécifiques (dysautonomie, canal carpien bilatéral, fatigue, neuropathies), souvent méconnus. Le défi majeur reste de penser à cette hypothèse diagnostique suffisamment tôt.

3/ Des outils diagnostiques innovants et complémentaires :

Du SUDOSCAN aux potentiels évoqués laser, en passant par la scintigraphie osseuse ou la spectrométrie de masse, chaque examen apporte un éclairage spécifique sur l'atteinte organique, renforçant la fiabilité du diagnostic.

4/ Une structuration rigoureuse du parcours de soins :

L'infirmière de coordination joue un rôle pivot, assurant le lien entre les professionnels, le patient et les dispositifs d'aide. Un programme d'éducation thérapeutique renforce l'autonomie des patients.

5/ Des perspectives thérapeutiques en plein essor :

Grâce aux innovations en thérapie ciblée, le pronostic des patients s'améliore nettement. L'avenir se dessine autour d'outils plus sensibles et d'une médecine de précision encore plus intégrée.

RÉFÉRENCES :

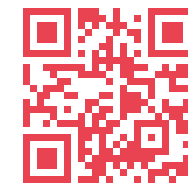
1. Réseau amylose national – Se faire prendre en charge en France : <https://reseau-amylose.org/soins/reseau-amylose-national/>
2. Poli L, and al. Hereditary transthyretin amyloidosis: a comprehensive review with a focus on peripheral neuropathy. *Front. Neurol.* 2023. 14:1242815.
3. Adams D and al. Hereditary transthyretin amyloid neuropathies: advances in pathophysiology, biomarkers, and treatment. *The Lancet Neurology.* 2023 Nov;22(11):1061–1074.
4. Vrana J and al. Clinical diagnosis and typing of systemic amyloidosis in subcutaneous fat aspirates by mass spectrometry-based proteomics. *Haematologica.* 2014 Jul;99(7):1239–47.
5. Allegra A and al. Machine Learning Approaches in Diagnosis, Prognosis and Treatment Selection of Cardiac Amyloidosis. *Int. J. Mol. Sci.* 2023, 24,5680.
6. Yamamoto H and Yokochi T. Transthyretin cardiac amyloidosis: an update on diagnosis and treatment. *ESC Heart Failure.* 2019; 6: 1128–1139.
7. Gillmore J D and al. CRISPR-Cas9 In Vivo Gene Editing for Transthyretin Amyloidosis. *N Engl J Med.* 2021 Aug 5;385(6):493–502.
8. Filnemus – RCP nationales – Neuropathies amyloïdes familiales : <https://www.filnemus.fr/rcp/rcp-nationales/2-neuropathies-amyloides-familiales>

ACTUALITÉS hATTR

- 4 & 5 décembre 2025 : Journées de la Société française Posture Équilibre Locomotion (SFPEL) à Bordeaux.
- 30 & 31 janvier 2026 : Journées de la Société francophone du nerf périphérique (SFNP) au Beffroi de Montrouge à Paris.
- 3 au 5 juin 2026 : Congrès ENMG à Antibes.

Pour plus d'informations sur RARE à l'écoute, société d'édition numérique

Contact : Virginie DRUENNE,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail: virginie@rarealecoute.com
Tél.: 06 22 09 49 19



Une revue conçue par RARE à l'écoute, premier média d'influence 100 % maladies rares, RARE à l'écoute crée des formats engagés pour mieux faire connaître les parcours de soins, favoriser le diagnostic précoce et valoriser les initiatives des centres experts. Les **Revue Horizon** sont réalisées en partenariat avec les filières de santé maladies rares et les centres experts hospitaliers concernés. Plus d'infos et versions digitales sur www.rarealecoute.com



Prix Bronze
dans la catégorie
«Parcours Patient»
lors de la 35^{ème} Nuit
des Caducées 2025



HORIZON
hATTR N°1
disponible sur
RARE à l'écoute